



## Trabalhos Científicos

**Título:** Kabuki: Uma Arte Conhecida Pelos Pediatras, Mas Uma Síndrome Que Poucos Reconhecem

**Autores:** MARIA ANTONIA FERREIRA GOMES (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); ZÊMIA MARIA CÂMARA COSTA FERREIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); HUGO MACEDO DE MOURA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); KAIO LUIS DE SOUZA MENDONÇA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); FRANCIELLY TERTULINO CUNHA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); LANA LIRA CANTIDIO DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); LUCIANA EMERENCIANO SILVEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN. BRASIL.); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO E HABILITAÇÃO/SESAP. NATAL/RN. BRASIL.)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A síndrome Kabuki (KS) é uma condição malformativa congênita rara, clínica e geneticamente heterogênea, associada a aspecto facial distinto, anomalias esqueléticas, malformações cardíacas e renais, retardo mental e deficiência de crescimento pós-natal. Sua prevalência foi estimada no Japão em 1/32.000 nascidos vivos, embora casos já tenham sido relatos em quase todos os países, inclusive no Brasil. Dois genes são descritos como associados à KS, o da lisina metiltransferase 2D (em 12q13.12), com padrão de herança autossômico dominante, e o da desmetilase específica de lisina (em Xp11.3). DESCRIÇÃO DO CASO: N.L.S. é a filha mais nova de seis de pais não consanguíneo. Nascida em aparentes boas condições e encaminhada ao serviço no quinto dia de vida para avaliação de pés valgus. Ao exame físico, foi observado déficit pômbero-estatural, microcefalia, fronte ampla e retraída, supercílios arqueados, fendas palpebrais alongadas com eversão do terço lateral das pálpebras inferiores, cílios longos, orelhas retrovertidas e sem relevo, palato alto, pregas palmares anômalas, sopro cardíaco, manchas azuladas em perna esquerda braço direito e cabeça, hipotonia global leve. Como investigação complementar, o ecocardiograma revelou insuficiência mitral discreta, a radiografia de pés mostrou desvio medial de ambos os talos e pés planos, e a da coluna, defeito de fusão do arco posterior de S1. DISCUSSÃO: Apesar da riqueza do quadro da paciente, somente após avaliação com o geneticista aos dois anos é que foi concluído seu diagnóstico com a necessária orientação à família quanto ao risco de recorrência e a equipe assistente quanto ao prognóstico do quadro. CONCLUSÃO: Esse é um caso que ilustra bem a necessidade de interação entre especialidades para uma melhor atenção aos pacientes, especialmente aqueles com doenças raras, revelando a importância que uma boa formação em genética médica tem na formação do médico pediatra e dos demais profissionais da saúde.